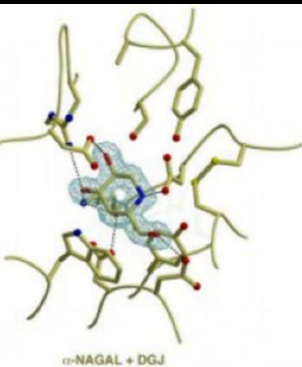


Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Hospital Pediátrico Carmona da Mota

XII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo
29 de Setembro a 1 de Outubro de 2014

CASO CLÍNICO nº 8



Pedro Louro
Médico interno do Serviço de Genética Médica do CHUC

Identificação

- **A.A.L. e M.A.L.**
- Gémeos monozigóticos
- DN: **27-03-1991**
- 1ª C. Metabólicas aos **16 anos**
- Adotados

Motivo da consulta

Atraso de desenvolvimento psicomotor

Antecedentes pessoais e familiares

- Antecedentes obstétricos
 - 1ª gestação, gemelar, sem intercorrências
 - Parto - N
 - PN < P3
- Hospitalização por malnutrição
- Antecedentes familiares de ADPM / défice intelectual
- Risco social (nível socioeconómico muito baixo)
- Adoção

História da doença actual

2 anos

- ADPM global
 - Sem linguagem expressiva

13 anos

- observados no HP
 - RM-CE sem alterações significativas
 - Cariótipo
 - Estudo X-Frágil - N

→ ALTA

Consulta D. Metabólicas

16 anos

- Autónomos tarefas básicas (alimentação, higiene pessoal...)
- Escolaridade adaptada
- Sem história de convulsões

- Peso, Estatura e PC no P25
- Bom contacto social, mas 0-1 palavra
- Boa compreensão verbal; seguem ordens simples
- Restante exame objetivo - N

Comunicação - 18M

Atividades da vida diária - 60M

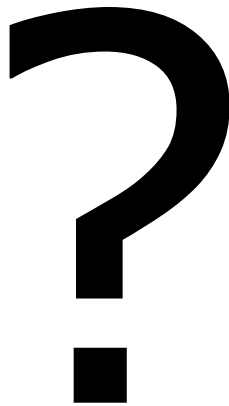
Socialização - 68M

Escala de Vineland

Em resumo

- ADPM global / déficit intelectual (linguagem +++)
- Sem dismorfismos relevantes
- História familiar de ADPM / déficit intelectual

Diagnóstico ...



DHM (tratáveis +++):

Aminoacidopatias , incluindo ciclo da ureia

Acidúrias orgânicas

Défices da creatina cerebral

Doenças da glicosilação das proteínas

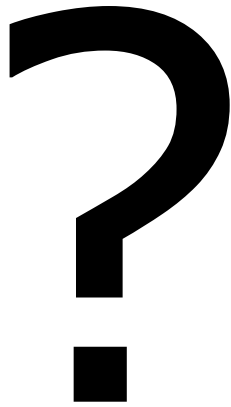
...

RM-CE, cariótipo, estudo X-Frágil – N

Exames complementares de diagnóstico

- **Amônia, CK, lactato e ureia -N**
- **Aminoácidos plasmáticos e urinários -N**
- **Ácidos orgânicos urinários - N**
- **Purinas e pirimidinas urinárias - N**
- **CDT - N**
 - **GAA urinário**
 - 42 e 40 (v.r. 18-130 $\mu\text{mol}/\text{mmol}$ creatinina)
 - **Creatina/creatinina (urina)**
 - 2,24 e 1,84 (v.r. 0,04-0,56)

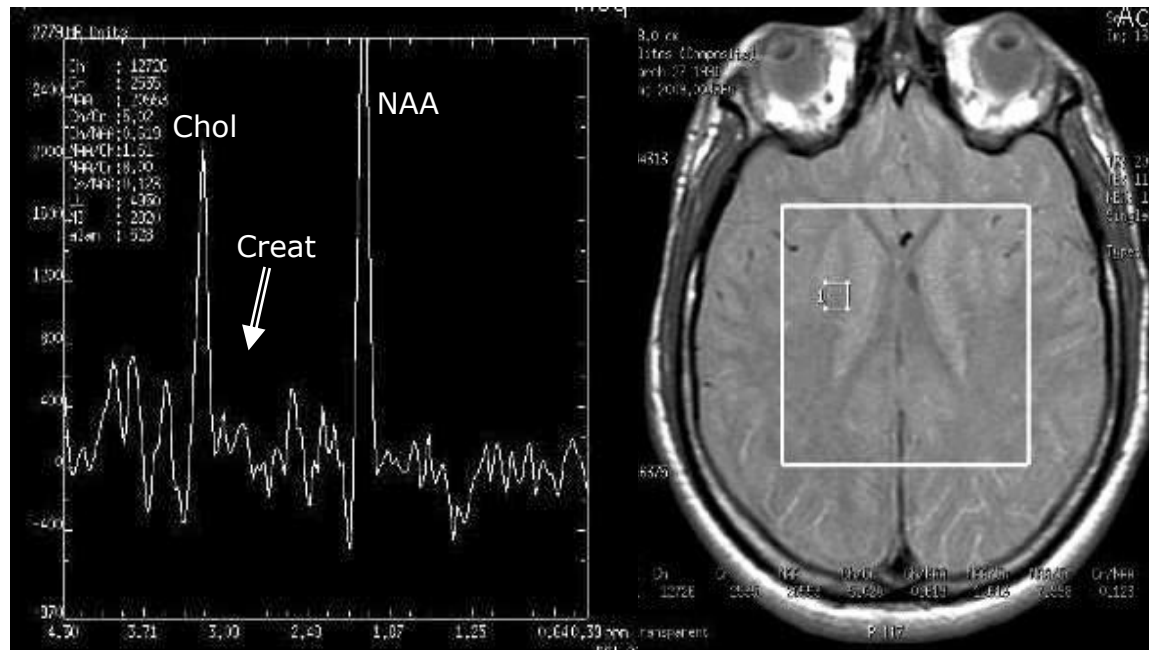
Diagnóstico ...



Sugestivo de algum diagnóstico?

Mais algum exame complementar?

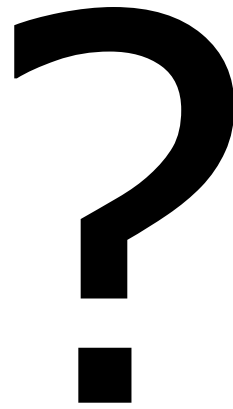
Exames complementares de diagnóstico



RM-CE com espectroscopia

Marcada diminuição creatina cerebral

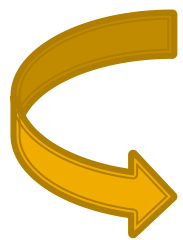
Diagnóstico ...



Diagnóstico provável

Défice do transportador cerebral da creatina

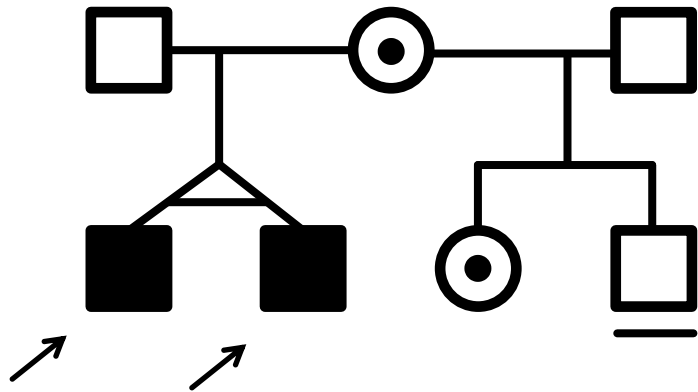
Exames complementares de diagnóstico



gene *SLC6A8*

mutação c.1456C>T em hemizigotia

Avaliação da família



Mãe, 37A

Linguagem expressiva fluente e adequada

QI global – 61 (WAIS)

Meia-irmã materna, 2A

Atraso marcado na linguagem expressiva

ADPM global moderado (*Growing Skills*)

Meio-irmão materno, 9M

Ligeiro atraso motor (*Growing Skills*)

OBRIGADO PELA ATENÇÃO

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Hospital Pediátrico Carmona da Mota

XII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

30 de Setembro de 2014